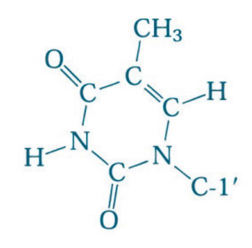




CATÁLOGO 2015

Genos Médica

@GenosMedica

CENTRO ESPECIALIZADO EN GENÉTICA
Guanajuato No. 92 Int. 403 Col. Roma, Del. Cuauhtémoc, México, D.F. 06700, México
Tel. (55) 5584-0521 informes@genosmedica.com



La amplia colección de pruebas genéticas que ofrece Genos Médica brinda a pacientes y médicos las soluciones para un diagnóstico de certeza.

Genos Médica. Centro Especializado en Genética Guanajuato No. 92, 4° Piso, Col. Roma, Del. Cuauhtémoc, Distrito Federal, C.P. 06700.
Tel. 5584-0521 informes@genosmedica.com, www.genosmedica.com

Catálogo de estudios genéticos

- ESTUDIOS DE CITOGENÉTICA
- TAMIZAJE NEONATAL
- TAMIZAJE PRENATAL
- IDENTIFICACION DE INDIVIDUOS (PRUEBAS DE PATERNIDAD)
- ESTUDIOS MOLECULARES
  - MICROARREGLOS DE CGH
  - ENFERMEDADES MONOGÉNICAS



ESTUDIOS DE CITOGENÉTICA

LABORATORIO DE CITOGENÉTICA

El laboratorio de citogenética está equipado con la más alta tecnología y con todos los elementos necesarios para ofrecer excelentes resultados en estudios citogenéticos. Los equipos de microscopía poseen la mejor configuración para la realización de cariotipos, se cuenta con un amplio set de filtros de fluorescencia que permiten el análisis de la mayoría de los fluoróforos utilizados en la Hibridación in Situ con Fluorescencia (FISH).

La experiencia del personal de citogenética, nos permite ofrecer uno de los mejores resultados de cariotipo en México. Los resultados son analizados independientemente por dos revisores asegurando un mayor control de calidad.

Cada muestra es sembrada por duplicado, lo que aumenta las posibilidades te tener un adecuado crecimiento celular.

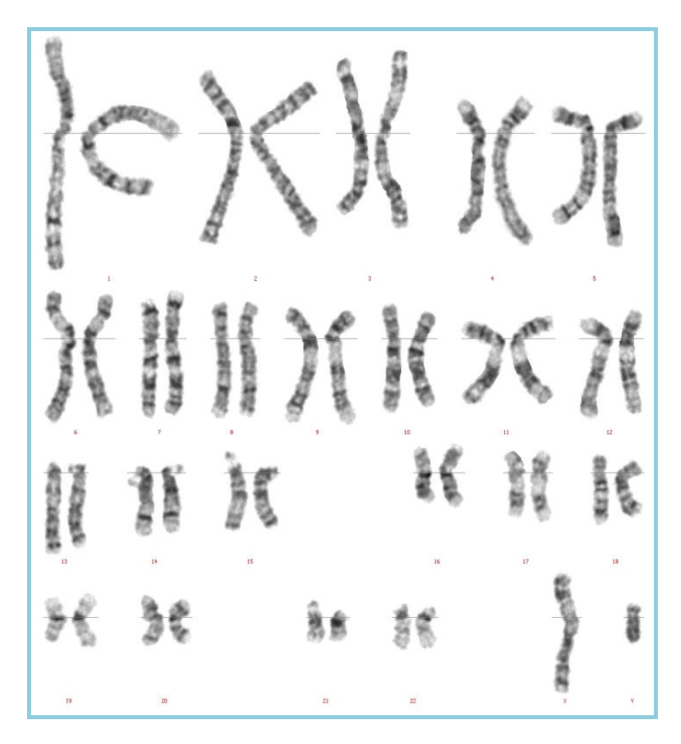
Resolución adecuada de 500 a 650 bandas (el convencional es de 400 bandas), para detección de pequeñas alteraciones.

-Revisión de 30 a 50 metafases (células), según se requiera.

-Lectura de los cromosomas por dos revisores altamente calificados por separado, para corroborar el diagnóstico citogenético.

-Reporte con fotografía del cariotipo y de la metafase más representativa del resultado.

-Tiempo adecuado de entrega (15 días hábiles).



ESTUDIOS DE CITOGENÉTICA 2015

Cariotipos	**Tiempo de Entrega**
Cariotipo convencional (GTG) en sangre periférica	3 semanas
Cariotipo convencional en tejido de aborto o cordón umbilical	4 a 5 semanas
Cariotipo convencional en piel (fibroblastos)	4 a 5 semanas
Cariotipo de alta resolución	2 a 3 semanas
Cariotipo en médula ósea	2 a 3 semanas
Cariotipo en líquido amniótico o vellosidades coriales	2 a 3 semanas
Cariotipo en sangre fetal (cordocentesis)	3 semanas

Técnicas para inestabilidad cromosómica

Búsqueda de sitios frágiles	2 a 3 semanas
Intercambio de cromátides hermanas (Sx de Bloom)	2 a 3 semanas

Citogenética molecular FISH (Hibridación *in situ* con Fluorescencia)

Síndrome de Di George/ Velocardiofacial/ Sx de deleción 22q11	2 semanas
Síndrome de Cri du chat/ Sx 5p-	2 semanas
Síndrome de Wolf Hirschhorn/ Sx 4p-	2 semanas
Síndrome de Prader Willi (15q11)	2 semanas
Síndrome de Angelman (*SNRPN*)	2 semanas
Síndrome de Williams (7q11)	2 semanas
Síndrome de Smith Magenis (17p11.2)	2 semanas
Síndrome de Miller-Dieker (17p13)	2 semanas
FISH para *SHOX*, centrómero de X y Y	2 semanas
Leucemia Mieloide Crónica (*BCR-ABL*)	2 a 3 semanas
Leucemia Mieloide Aguda (*AML1-ETO*)	2 a 3 semanas
Diagnóstico prenatal rápido (Fast-FISH) para detección rápida de alteraciones de los cromosomas 13, 18, 21, X, y Y. Incluye cariotipo en líquido amniótico.	2 a 3 días
ALK - Hibridación in situ con Fluorescencia en tejido. Identificación de reordenamientos del gen *ALK* mediante FISH en muestras tumorales conservadas en parafina.	3 a 4 semanas
MLPA para regiones subteloméricas	2 a 3 semanas



TAMIZAJE PRENATAL

(Marcadores bioquímicos 1er y 2do trimestre)

MARCADORES BIOQUÍMICOS

ESTUDIO	TIEMPO DE ENTREGA
DUO TEST + TN (11-13.6sdg) Requiere USG con LCC y TN. Feto Único.	5 días
Cuádruple Marcador(15-20sdg)	5 días



TAMIZAJE NEONATAL

TAMIZ METABÓLICO AMPLIADO

El tamiz metabólico ampliado que ofrece Genos es uno de los más completos de México, abarca muchas enfermedades que se pueden detectar y manejar oportunamente. Existen protocolos de atención y tratamiento para cada una de las enfermedades detectadas.

Las muestras son analizadas con espectrometría de masas en tándem. El cual, es un procedimiento que determina con precisión el peso y la estructura de átomos y moléculas.

A continuación se listan las enfermedades detectadas.

1. Hipotiroidismo congénito
2. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina III (PAH)
3. Hipertirotropinemia
4. Hiperplasia suprarrenalcongénita variedad perdedora de sal
5. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina IV (PCD)
6. Tirosinemia transitoria neonatal
7. Tirosinemia tipo I (hepatorrenal)
8. Galactosemia variante Duarte
9. Acidemia argininosuccínica
10. Argininemia
11. Hiperplasia suprarrenal congénita variedad virilizante simple
12. Tirosinemia tipo III (hawkasinuria 4HPPD)
13. Tirosinemia tipo II (oculocutánea)
14. Fibrosis quística
15. Deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa
16. Galactosemia clásica (deficiencia de galactosa 1- fosfato uridiltransferasa)
17. Fenilcetonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxilasa)
18. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina II (DHPR)
19. Citrulinemia por deficiencia de argininosuccinato sintetasa
20. Citrulinemia por deficiencia de citrina
21. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina I (GTPDH)
22. Atrofia girata
23. Síndrome HHH
24. Homocistinuria
25. Hipermetioninemia neonatal
26. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple clásica
27. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple intermedia
28. 3-metilcrotonilglicinemia
29. Acidemia glutárica I
30. Acidemia 3 hidroxi-3-metilglutárica
31. Acidemia isobutírica
32. Acidemia isovalérica
33. Acidemia malónica
34. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa

35. Deficiencia de biotinidasa
36. Acidemia metilmalónica mut -
37. Acidemia metilmalónica mut 0
38. Defectos de síntesis/ingesta de vitamina B12 materna
39. Acidemia propiónica
40. Acidemia 2- metil-3-hidroxibutírica
41. Deficiencia de SCAD (acil-CoA deshidrogenasa, deshidrogenasa de cadena corta)
42. Deficiencia de MCA (acil-CoA deshidrogenasa de cadena media)
43. Acidemia glutárica II
44. Acidemia etilmalónica
45. 2-4-dienoil-CoA reductasa
46. Deficiencia de LCA (acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga)
47. Deficiencia de VLCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga)
48. Deficiencia sistémica de carnitina
49. Defectos de síntesis/ingesta de carnitina materna
50. Defecto de captación de carnitina
51. Hiperglicinemia no cetósica
52. Deficiencia de 3-hidroxi-acil CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCHAD)
53. 2- metilbutirilglicinuria 2MBG
54. Enfermedad de hemoglobina S
55. Enfermedad de hemoglobina C
56. Enfermedad de hemoglobina S/C
57. Enfermedad de hemoglobina E
58. Enfermedad de hemoglobina D
59. Enfermedad de células falciformes con beta talasemia
60. Enfermedad de hemoglobina C con beta talasemia
61. Enfermedad de hemoglobina E con beta talasemia
62. Enfermedad de hemoglobina H
63. Enfermedad de hemoglobina S con rasgo de alfa talasemia
64. Enfermedad de hemoglobina S/C con rasgo de alfa talasemia
65. Enfermedad de hemoglobina G Filadelfia
66. Enfermedad de hemoglobina G con rasgo de alfa talasemia
67. Beta talasemia mayor

TAMIZAJE NEONATAL

ESTUDIO	TIEMPO DE ENTREGA
Tamiz metabólico ampliado (42 determinaciones)	1 semana
Tamiz metabólico ampliado (67 determinaciones)	1 semana
Tamiz auditivo	1 día
Paquete tamiz metabólico (42 determinaciones) y auditivo	1 semana
Paquete tamiz metabólico (67 determinaciones) y auditivo	1 semana

Nota: Estos precios incluyen IVA.



IDENTIFICACIÓN DE INDIVIDUOS
(Pruebas de paternidad)

Genos Médica. Centro Especializado en Genética Guanajuato No. 92, 4° Piso, Col. Roma, Del. Cuauhtémoc, Distrito Federal, C.P. 06700.
Tel. 5584-0521 informes@genosmedica.com, www.genosmedica.com

PRUEBAS DE PATERNIDAD

GENOS MÉDICA ofrece las pruebas de paternidad, maternidad y hermandad con las siguientes características:

- Método de la prueba: amplificación de 15 marcadores de repetición corta en tándem por medio de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y electroforesis capilar de los productos amplificados.

- Más del 99.99% de probabilidad de paternidad, con un tiempo de entrega de resultado en una semana.

- La frecuencia de los marcadores utilizada para los cálculos del índice de paternidad son las de hispanos publicadas en el manual del usuario de Identifler® (4323291, Rev. D, 08/2006, Applied Biosytems).

- La toma de la muestra se realiza de células epiteliales de descamación obtenidas del carrillo bucal por lo que no hay necesidad del uso de agujas.

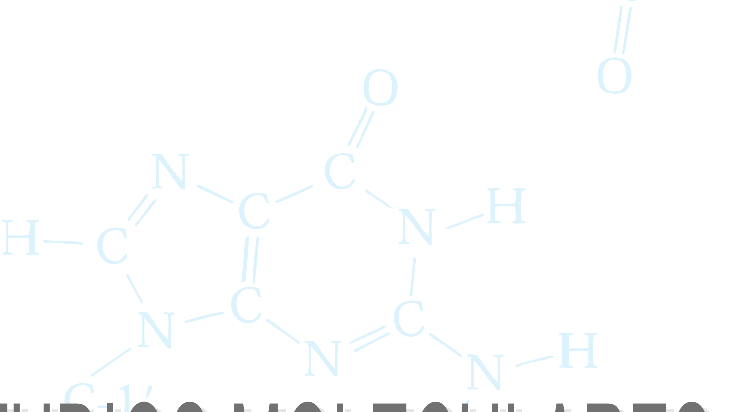
- Contamos con pruebas informativas en las cuales se determina la probabilidad de paternidad sin validez legal y pruebas legales que se toman por un perito ante un juez con cobertura en los juzgados del Distrito Federal y el Estado de México.

ESTUDIO	TIEMPO DE ENTREGA
Perfil genético de dos o tres individuos	8 días hábiles
Perfil genético de un individuo adicional	8 días hábiles
Perfil genético de un individuo en tejido óseo*	Variable
Perfil genético de un individuo a partir de cepillo dental o tejidos blandos*	Variable
Perfil genético de un individuo a partir de células espermáticas*	Variable

Nota: Estos precios incluyen IVA,
Los estudios urgentes generan un 20% de costo adicional.

*Previa valoración de la muestra





ESTUDIOS MOLECULARES

Genos Médica. Centro Especializado en Genética Guanajuato No. 92, 4° Piso, Col. Roma, Del. Cuauhtémoc, Distrito Federal, C.P. 06700.
Tel. 5584-0521 informes@genosmedica.com, www.genosmedica.com

ESTUDIOS MOLECULARES

GENOS MÉDICA cuenta con un **amplio catálogo de estudios diagnósticos moleculares**, para búsqueda de mutaciones genéticas.

Actualmente es posible realizar **estudio molecular para cualquier enfermedad genética** de la que se conozca el gen que la causa.

El costo de cada una de las pruebas moleculares, varía dependiendo del tamaño del gen y de la metodología del estudio, las técnicas principales son secuenciación del gen o parte del gen mediante técnicas como PCR, Sanger, secuenciación masiva, detección de mutaciones específicas, así como deleciones y duplicaciones de grandes regiones mediante técnica de MLPA.

Los estudios moleculares **permiten precisar el diagnóstico genético** de sospecha, y proporcionan una herramienta eficaz para **detectar si un individuo es portador** de alguna mutación específica para un gen determinado.

Es importante que sean solicitados por un especialista en la enfermedad o por un médico genetista, ya que la gran mayoría de las enfermedades genéticas tiene diagnósticos diferenciales y a veces son difíciles de distinguir. Los estudios son tan específicos que sólo detectaran la enfermedad que se está buscando y no otras, aunque clínicamente sean muy parecidas.



Microarreglos de CGH, “Cariotipo Molecular”

La prueba de Hibridación Genómica Comparativa (CGH por sus siglas en inglés), constituye una nueva tecnología que permite identificar eficazmente **pérdidas o ganancias de material genético submicroscópico**, con una resolución varias veces mayor de la que se puede observar en un cariotipo convencional.

Esta poderosa herramienta compara el DNA genómico completo de un paciente con el de un control (individuo sano) y de esta forma, es capaz de detectar microdeleciones o microduplicaciones involucradas en síndromes genómicos (varios genes) e inclusive revelar pequeños cambios de dosis a nivel de uno o más exones dentro de un solo gen que originan una enfermedad monogénica (hasta un 15% del total de mutaciones causantes de enfermedad monogénica).

De esta forma, los microarreglos de CGH no solo son capaces de detectar anormalidades cromosómicas desbalanceadas, si no también, pérdidas de heterocigosidad y disomías uniparentales en una sola matriz.

Las principales aplicaciones diagnósticas del CGX array son:

- Retraso mental y/o del desarrollo inespecífico
- Trastornos del espectro autista
- Dismorfias o formas sindrómicas
- Defectos congénitos
- Síndromes de genes contiguos o sospecha de haploinsuficiencia
- Abortos de repetición
- Diagnóstico prenatal en gestaciones de riesgo o tras hallazgos ecográficos (se requiere muestras de ambos padres)
- Confirmación de resultados en cariotipos alterados (P. ej. Cromosomas marcadores, definir puntos de corte en translocaciones aparentemente equilibradas, así como en otros tipos de alteraciones estructurales)

En Genos Médica el estudio de CGH microarreglo las siguientes características:

Estudio CGX. La tecnología de CGH-array permite analizar de forma rápida y eficaz, pérdidas o ganancias de material genético y reordenamientos no equilibrados a lo largo de todo el genoma. La plataforma de CGX-HD Array (4x180K) tiene una resolución media a lo largo de todo el genoma de ~100kb y una resolución media de 20kb en las regiones de interés (más de 245 síndromes conocidos y 980 genes funcionales con asociación patológica, entre los que se incluyen 200 loci asociados con desordenes del espectro autista). Además este array posee sondas específicas para las regiones subteloméricas y pericentroméricas.

Este estudio está diseñado especialmente para el diagnóstico genético y tiene un costo de 14,400 pesos IVA incluido. Para un trío (paciente y ambos padres) cuesta 27,067 pesos IVA incluido.

El tiempo de entrega es de 35 días hábiles e incluye análisis e interpretación.

Nota: Estos precios incluyen IVA.



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Extracción de DNA (sangre periférica, mucosa oral y sangre seca en papel filtro)	*No aplica*	No aplica	3 días

6-Mercaptonuria (Deficiencia de la Tiopurina S-Metiltransferasa)	*TPMT*	Determinación de los genotipos asociados al metabolismo de la 6-mercaptopur	20
Aarskog, síndrome	*FGD1*	Secuenciación completa	45
Aceruloplasminemia	*CP*	Secuenciación completa	45
Acidemia Isovalérica	*IVD*	Secuenciación completa	45
Acidemia propiónica	*PCCA*	Secuenciación completa	50
Acidemia propiónica	*PCCB*	Secuenciación completa	45
Acidosis Tubular Renal Distal Autosómica Dominante	*SLC4A1*	Secuenciación completa	45
Acidosis Tubular Renal Distal Autosómica Recesiva	*ATP6V0A4*	Secuenciación completa	50
Aciduria 2-hidroxiglutárica	*D2HGDH*	Secuenciación completa	55
Aciduria Glutárica Tipo 1	*GCDH*	Secuenciación completa	40
Aciduria orótica hereditaria	*UMPS*	Secuenciación completa	45
Acondrogenesis tipo II	*COL2A1*	Secuenciación completa	55
Acondroplasia e hipoacondroplasia	*FGFR3*	Detección de las mutaciones en c.1138 y c.1620	15
Acromatopsia	*CNGB3*	Detección de la mutación c.1148delC mediante secuenciación	40
Acromatopsia	*CNGB3*	Secuenciación completa	45
Acromatopsia	*CNGA3*	Secuenciación completa	45
Acromatopsia	*GNAT2*	Secuenciación completa	40
Acromatopsia	*PDE6C*	Secuenciación completa	45
Adams-Oliver, síndrome	*ARHGAP31*	Secuenciación completa	45
Adrenoleucodistrofia	*ABCD1*	Secuenciación completa	45
Alagille Tipo 2, síndrome	*NOTCH2*	Secuenciación completa	55
Alagille, síndrome	*JAG1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Alagille, síndrome	*JAG1*	Secuenciación de los exones 2, 4, 6, 9, 17, 23, y 24	30
Alagille, síndrome	*JAG1*	Secuenciación completa	35
Albinismo ocular sordera sensorial tardía	*MITF*	Secuenciación completa	45
Albinismo Ocular tipo 1	*GPR143*	Secuenciación completa	40
Albinismo Oculocutáneo tipo 1	*TYR*	Secuenciación completa	30
Albinismo Oculocutáneo tipo 2	*OCA2*	Detección de la deleción de 2,7Kb mediante PCR	30
Albinismo Oculocutáneo tipo 2	*OCA2*	Secuenciación completa	50
Alfa.Talasemia	*HBA*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Alfa-1-Antitripsina	*SERPINA1*	Detección de las mutaciones Glu342Lys (alelo PI-Z) y Glu264Val (alelo PI-S)	30
Alfa-1-Antitripsina	*SERPINA1*	Secuenciación completa	30
Alport, syndrome	*COL4A3* *COL4A4*	Secuenciación masiva	40
Alport, síndrome	*COL4A3*	Secuenciación completa	60
Alport, síndrome	*COL4A4*	Secuenciación completa	55
Alport, síndrome (Ligada al X)	*COL4A5*	Secuenciación completa	60
Alzheimer, enfermedad de	*APOE*	Genotipado alelos E2, E3 y E4	30
Alzheimer, enfermedad de	*APP*	Secuenciación completa	45
Alzheimer, enfermedad de	*PSEN1*	Secuenciación completa	45
Alzheimer, enfermedad de	*PSEN2*	Secuenciación completa	45
Amaurosis congénita de Leber	*RDH12*	Secuenciación completa	45
Amaurosis congénita de Leber		Array de genotipado (641 mutaciones)	55
Amaurosis congénita de Leber	*GUCY2D*	Detección de mutaciones en los codones 837, 838 y 839	35
Amaurosis congénita de Leber	*GUCY2D*	Secuenciación completa	45
Amiloidosis familiar	*TTR*	Secuenciación completa	40
Amiloidosis familiar	*TTR*	Detección de la mutación p.Val50Met (V30M) mediante secuenciación	40
Andermann, síndrome	*SLC12A6*	Secuenciación de los exones 11, 15, 18 y 22	40
Andermann, síndrome	*SLC12A6*	Detección de la mutación c.2436delC mediante secuenciación	30
Anemia de Fanconi	*FANCA*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Anemia de Fanconi	*FANCA*	Secuenciación completa	55
Anemia Diseritropoiética Congénita	*CDAN1*	Secuenciación completa	50
Anemia Diseritropoiética Congénita	*SEC23B*	Secuenciación completa	50



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Aneurisma aórtico torácico familiar	*ACTA2*	Secuenciación completa	45
Aneurisma aórtico torácico familiar	*TGFBR1*	Secuenciación completa	40
Aneurisma aórtico torácico familiar	*TGFBR2*	Secuenciación completa	45
Aneurisma aórtico torácico familiar	*MYH11*	Secuenciación completa	55
Angelman, syndrome	*Región genómica PWS/AS*	Detección deleciones y disomía uniparental mediante MLPA	35
Angelman, syndrome	*UBE3A*	Secuenciación completa	30
Aniridia	*PAX6*	Secuenciación completa	45
Aniridia	*PAX6*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Anomalías de las proteínas surfactantes pulmonares tipo 3	*ABCA3*	Secuenciación completa	55
Anquilobléfaron displasia ectodérmica fisura labiopalatina	*TP63*	Secuenciación de los exones 13 y 14	35
Anquilobléfaron displasia ectodérmica fisura labiopalatina	*TP63*	Secuenciación del exón 3	35
Anquilobléfaron displasia ectodérmica fisura labiopalatina	*TP63*	Secuenciación completa	45
Antley-Bixler, síndrome	*FGFR2*	Secuenciación completa	50
Anttley-Bixler-like síndrome, genitales ambiguos, alteración	*POR*	Secuenciación completa	45
Apert, syndrome	*FGFR2*	Detección de las mutaciones p.Ser252Trp y p.Pro253Arg mediante secuenciació	30
Artrogriposis distal tipo 2A	*MYH3*	Secuenciación completa	60
Artrogriposis distal tipo 2B	*MYH3*	Secuenciación completa	60
Ataxia apraxia oculomotora	*APTX*	Secuenciación completa	40
Ataxia de Friedreich	*FXN*	Detección expansión GAA mediante PCR y TP-PCR	30
Ataxia de Friedreich	*FXN*	Secuenciación completa	40
Ataxia episódica tipo 2	*CACNA1A*	Secuenciación completa	40
Ataxia episódica tipo 2	*CACNA1A*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Ataxia episódica tipo 3	*CACNA1A*	Secuenciación completa	40
Ataxia episódica tipo 3	*CACNA1A*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Ataxia episódica tipo 5	*CACNB4*	Secuenciación completa	45
Ataxia episódica tipo 6	*SLC1A3*	Secuenciación completa	45
Ataxia episódica Tipo I	*KCNA1*	Secuenciación completa	40
Ataxia espástica de Charlevoix-Saguenay	*SACS*	Secuenciación completa	55
Ataxia Telangiectasia	*ATM*	Secuenciación completa mediante NGS	50
Ataxias Espinocerebelosas (SCA)	*ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A*	Detección de las expansiones SCA1 , SCA2, SCA3, SCA6 y SCA7 mediante PCR	30
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 1	*ATXN1*	Detección de la expansión CAG mediante PCR	30
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 12	*PPP2R2B*	Detección de la expansión CAG mediante PCR	30
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 17	*TBP*	Detección de la expansión CAG mediante PCR	30
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 2	*ATXN2*	Detección de la expansión CAG mediante PCR	30
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 3	*ATXN3*	Detección de la expansión CAG mediante PCR	30
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 5	*SPTBN2*	Secuenciación completa	55
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 6	*CACNA1A*	Detección de la expansión CAG mediante PCR	30
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 7	*ATXN7*	Detección de la expansión CAG mediante PCR	30
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 8	*ATXN8OS*	Detección de la expansión CTG mediante PCR	30
Atrofia Dentato-Rubro-Pálido-Luysiana	*ATN1*	Detección expansión CAG mediante PCR	50
Atrofia Espinobulbar de Kennedy	*AR*	Detección expansión CAG mediante PCR	50
Atrofia Muscular Espinal Proximal (SMA)	*SMN1; SMN2*	Detección de alteraciones en los genes SMN1 y SMN2 por MLPA	20
Atrofia Óptica Dominante Tipo 1	*OPA1*	Secuenciación completa	50
Atrofia Óptica Dominante Tipo 3	*OPA3*	Secuenciación completa	40
Atrofia Óptica Tipo 7	*TMEM126A*	Secuenciación completa	45
Axenfeld-Riegeer tipo1,síndrome	*PITX2*	Secuenciación completa	45
Baja estatura idiopática ligada al X	*SHOX*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Baja estatura idiopática ligada al X	*SHOX*	Secuenciación completa	40
Bardet-Bield, síndrome		Array de genotipado (308 mutaciones)	50
Bardet-Bield, síndrome	*BBS2*	Secuenciación completa	45
Bartter antenatal, síndrome tipo I	*SLC12A1*	Secuenciación completa	50
Bartter, síndrome Tipo 4A	*BSND*	Secuenciación completa	30



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
BCR-ABL (Cromosoma Philadelphia)		Cuantificación del reordenamiento BCR-ABL t(9;22)(q34;q11) mediante PCR	30
Beals, síndrome (Aracnodactilia contractural congénita)	*FBN2*	Secuenciación completa	60
Beals, síndrome (Aracnodactilia contractural congénita)	*FBN2*	Secuenciación del exón 24 al 36	45
Beckwith-Wiedemann, síndrome	*Región genómica*	Estudio de metilación de la región genómica BWS/ SRS (11p15).Detección deleciones y disomía uniparental mediante MLPA	30
Beckwith-Wiedemann, síndrome	*CDKN1C (p57)*	Secuenciación completa	40
Beta-Talasemia	*HBB*	Secuenciación completa	20
Birt-Hogg-Dube, síndrome	*FLCN*	Detección de las mutaciónes c.1285delC y c.1285dupC mediante secuenciación	40
Birt-Hogg-Dube, síndrome	*FLCN*	Secuenciación completa	45
Blackfan-Diamond, enfermedad	*RPS19*	Secuenciación completa	45
Blackfan-Diamond, enfermedad	*RPS19*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Bloom, síndrome	*RECQL3*	Secuenciación completa	50
Branquio-oto-renal Tipo 1, síndrome	*EYA1*	Secuenciación completa	45
Branquio-oto-renal Tipo 1, síndrome	*EYA1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Braquidactilia tipo E	*HOXD13*	Secuenciación completa	45
Braquidactilia tipo E	*PTHLH*	Secuenciación completa	45
Braquidactilia tipo E	*GLYPICAN1*	Secuenciación completa	45
Brugada, síndrome	*SCN5A*	Secuenciación completa	55
C, síndrome	*CD96*	Secuenciación completa	45
CADASIL (arteriopatía cerebral con infartos subcorticales y	*NOTCH3*	Secuenciación de los exones 3 y 4	30
CADASIL (arteriopatía cerebral con infartos subcorticales y	*NOTCH3*	Secuenciación de los exones 2, 5, 6 y 11	30
CADASIL (arteriopatía cerebral con infartos subcorticales y	*NOTCH3*	Secuenciación completa	40
Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico		Estudio de inestabilidad de microsatélites	30
Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico	*MLH1, MSH2, MSH6*	Secuenciación masiva	40
Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico	*MLH1, MSH2*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico	*MLH1*	Secuenciación completa	45
Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico	*MSH6*	Secuenciación completa	45
Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico	*PMS2*	Secuenciación completa	45
Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico	*MSH2*	Secuenciación completa	45
Cáncer de Mama Familiar	*BRCA1 Y BRCA2*	Secuenciación masiva y MLPA de ambos genes.	50
Cáncer de Mama Familiar	*BRCA1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Cáncer de Mama Familiar	*BRCA1*	Secuenciación de los exones 2, 3, 5, 8, 18, y 19	30
Cáncer de Mama Familiar	*BRCA1*	Secuenciación completa	35
Cáncer de Mama Familiar	*BRCA2*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Cáncer de Mama Familiar	*BRCA2*	Secuenciación de los exones 10, 11, 13, 18 y 25	30
Cáncer de Mama Familiar	*BRCA2*	Secuenciación completa	40
Cáncer de Mama Familiar	*RAD51C*	Secuenciación completa	40
Cáncer de Mama Familiar	*PALB2*	Secuenciación completa	45
Cáncer de Pulmón	*EGFR*	Secuenciación de los exones 18, 19, 20 y 21	45
Cáncer de Pulmón	*EGFR*	Secuenciación completa	55
Cáncer Gástrico Familiar	*CDH1*	Secuenciación completa	45
Carcinoma adrenocortical pediátrico	*p53*	Secuenciación completa	45
Carcinoma medular de tiroides familiar	*RET*	Secuenciación de exones 10 y 11	40
Carcinoma medular de tiroides familiar	*RET*	Secuenciación de exones 5, 8, 13, 14 y 16	40
Carcinoma medular de tiroides familiar	*RET*	Secuenciación completa	50
Cardiomiopatía familiar hipertrófica (Síndrome Wolff-Parkinson-White)	*PRKAG2*	Secuenciación completa	45
Cardiomiopatía restrictiva familiar tipo 1	*TNNI3*	Secuenciación completa	45
Cavernomatosis Múltiple	*KRIT1*	Detección de la mutación c.1363C>T mediante secuenciación	30
Cavernomatosis Múltiple	*KRIT1*	Secuenciación completa	50
Cavernomatosis Múltiple	*CCM2*	Secuenciación completa	45
Cavernomatosis Múltiple	*PDCD10*	Secuenciación completa	45



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Celiaca, enfermedad		Determinación del genotipo DQA1*0501/DQB1*0201 (DQ2)	40
Charcot-Marie-Tooth de tipo 1A	*PMP22*	Detección de grandes duplicaciones mediante MLPA	15
Charcot-Marie-Tooth de tipo 1A	*PMP22*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 1B	*MPZ*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 1C	*LITAF*	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth de tipo 1D	*EGR2*	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth de tipo 1F	*NEFL*	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth de tipo 1I	*MPZ*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 1J	*MPZ*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 2A1		Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth de tipo 2A2	*MFN2*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth de tipo 2B1	*LMNA*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth de tipo 2D	*GARS*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth de tipo 2E	*NEFL*	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth de tipo 2J	*MPZ*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 2K	*GDAP1*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4A	*GDAP1*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4B1	*MTMR2*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4B1	*MTMR2*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4C	*SH3TC2*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4D	*NRDG1*	Detección de la mutación p.Arg148stp (Lom) mediante PCR	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4E	*PMP22*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4E	*MPZ*	Secuenciación completa	30
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4E	*EGR2*	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4F	*PRX*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth dominante intermedia B	*DNM2*	Secuenciación completa	50
Charcot-Marie-Tooth ligada al X	*GJB1*	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 5	*PRPS1*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth tipo 2F	*HSPB1*	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth panel	*DNM2, GARS, GDAP1, GJB1, MFN2, MPZ, MTMR2, NEFL, PMP22, PRX*	Secuenciación completa mediante NGS	50
CHARGE, síndrome	*CHD7*	Secuenciación completa	55
Cinca, síndrome de (Enfermedad inflamatoria multisistémica infantil)	*NLRP3*	Secuenciación completa	45
Cistinuria	*SLC3A1*	Secuenciación completa	40
Cistinuria	*SLC7A9*	Secuenciación completa	45
Coffin-Lowry, síndrome	*RSK2*	Secuenciación completa	50
Cohen, síndrome	*VPS13B*	Detección de la mutación c.3348_3349delCT mediante secuenciación	30
Colestasis intrahepática familiar progresiva 1	*ATP8B1*	Secuenciación completa	50
Colestasis intrahepática familiar progresiva 3	*ABCB4*	Secuenciación completa	50
Colestasis intrahepática recurrente benigna	*ABCB11*	Secuenciación completa	50
Condrodisplasia punctata tipo 2	*EBP*	Secuenciación completa	45
Condrodisplasia punctata, tipo rizomélico	*PEX7*	Detección de las mutaciones p.Leu292X, p.Gly217Arg y p.Ala218Val mediante se	45
Condrodisplasia punctata, tipo rizomélico	*PEX7*	Secuenciación completa	45
Corea benigna familiar	*NKX2-1*	Secuenciación completa	45
Corea de Huntington	*HTT*	Detección de la expansión CAG mediante PCR	30
Coreoacantocitosis	*VPS13A*	Secuenciación completa	60
Cornelia de Lange, síndrome	*NIPBL*	Secuenciación completa	60
Cornelia de Lange, síndrome	*SMC1A*	Secuenciación completa	50
Cornelia de Lange, síndrome	*SMC3*	Secuenciación completa	50
Coroideremia	*CHM*	Secuenciación completa	45
Costello, síndrome	*HRAS*	Secuenciación completa	45
Cowden, enfermedad	*PTEN*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Cowden, enfermedad	*PTEN*	Secuenciación completa	40
Craneosinostosis tipo II	*MSX2*	Secuenciación completa	40
Crigler-Najjar, síndrome	*UGT1A1*	Secuenciación completa	40
Crouzon con acantosis nigricans, síndrome	*FGFR3*	Detección de la mutación p.Pro250Arg	30
Crouzon con acantosis nigricans, síndrome	*FGFR3*	Detección de la mutación p.Ala391Glu	30
Crouzon, síndrome	*FGFR2*	Secuenciación completa	50



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Defecto congénito de la glicosilación tipo 1A	*PMM2*	Secuenciación completa	40
Defecto congénito de la glicosilación tipo 1B	*ALG6*	Secuenciación completa	45
Defecto congénito de la glicosilación tipo 1C	*MPI*	Secuenciación completa	40
Defectos congénitos del corazón	*NKX2-5*	Secuenciación completa	40
Deficiencia de 11-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa	*HSD11B2*	Secuenciación completa	45
Deficiencia de Apolipoproteína C-II	*APOC2*	Secuenciación completa	45
Deficiencia de Corticosterona Metiloxidasa Tipo I	*CYP11B2*	Secuenciación completa	55
Deficiencia de la dihidropirimidina deshidrogenasa (Toxicidad	*DPYD*	Detección de la mutación c.1740+1G>A mediante secuenciación	30
Deficiencia de la dihidropirimidina deshidrogenasa (Toxicidad	*DPYD*	Secuenciación completa	50
Deficiencia de Plasminógeno	*PAI1*	Genotipado del polimorfismo 5G/4G en la región 5'UTR mediante PCR a	30
Deficiencia de sulfito oxidasa provocada por deficiencia del	*MOCS2*	Secuenciación completa	45
Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos	*HADHA*	Detección de la mutación p.Glu510Gln	45
Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos	*HADHA*	Secuenciación completa	55
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de	*ACADVL*	Secuenciación completa	45
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de	*ACADVL*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Déficit de butiril-colinesterasa	*BCHE*	Secuenciación completa	45
Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II	*CPT2*	Detección de las mutaciones p.Pro50His, p.Ser113Leu, p.Lys414ThrfsX7 y p.Arg	45
Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II	*CPT2*	Secuenciación completa	45
Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	*PCK1*	Secuenciación completa	40
Déficit de Fructosa-1,6 difosfatasa	*FBP1*	Secuenciación completa	45
Déficit de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa	*G6PD*	Secuenciación completa	20
Déficit de Ornitina Carbamil Transferasa	*OTC*	Secuenciación completa	40
Déficit de surfactante pulmonar	*SFTPB*	Secuenciación completa	45
Déficit de surfactante pulmonar	*SFTPC*	Secuenciación completa	45
Déficit de surfactante pulmonar	*ABCA3*	Secuenciación completa	55
Dejerine-Sottas, síndrome	*PMP22*	Secuenciación completa	30
Dejerine-Sottas, síndrome	*MPZ*	Secuenciación completa	30
Demencias frontotemporales	*GRN; MAPT*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA (exones 1,3	45
Demencias frontotemporales	*GRN*	Secuenciación completa	60
Demencias frontotemporales	*MAPT*	Secuenciación de los exones 1, 9, 10, 11, 12 y 13	55
Demencias frontotemporales	*MAPT*	Secuenciación completa	60
Demencias frontotemporales	*TDP43*	Secuenciación completa	60
Desmiopatia	*DES*	Secuenciación completa	45
Diabetes Insípida Neurogénica Autosómica	*AQP2*	Secuenciación completa	40
Diabetes Insípida Neurogénica ligada al X	*AVPR2*	Secuenciación completa	40
Diabetes MODY1	*HNF4*	Secuenciación completa	45
Diabetes MODY2	*GCK*	Secuenciación completa	30
Diabetes MODY3	*HNF1A*	Secuenciación completa	45
Diarrea congénita con pérdida de cloro	*SLC26A3*	Secuenciación completa	45
Discondrosteosis de Leri-Weill (LWD)	*SHOX*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Discondrosteosis de Leri-Weill (LWD)	*SHOX*	Secuenciación completa	40
Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada a	*FOXP3*	Secuenciación completa	45
Disgenesia Gonadal (mujer XY) (Síndrome de Swayer)	*SRY*	Detección de la presencia o ausencia mediante PCR	15
Disgenesia Gonadal (mujer XY) (Síndrome de Swayer)	*SRY*	Secuenciación completa	40
Disgenesia Gonadal (mujer XY) (Síndrome de Swayer)	*AMELX*	Determinación de la dotación cromosómica XY mediante PCR	15
Disgenesia Gonadal (mujer XY) (Síndrome de Swayer)	*DHH*	Secuenciación completa	40
Dishormonogénesis tiroidea familiar	*TPO*	Secuenciación completa	45
Disomía uniparental del cromosoma 14	*Chr 14*	Detección deleciones y disomía parental mediante estudio de MLPA	15



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Disomía uniparental del cromosoma 15	*Chr 15*	Detección deleciones y disomía uniparental mediante estudio de MLPA	35
Displasia Arritmogénica del Ventrículo Derecho tipo 10	*DSG2*	Secuenciación completa	50
Displasia Arritmogénica del Ventrículo Derecho tipo 2	*RYR2*	Secuenciación de los 30 exones principales	55
Displasia Arritmogénica del Ventrículo Derecho tipo 8	*DSP*	Secuenciación completa	50
Displasia Arritmogénica del Ventrículo Derecho tipo 9	*PKP2*	Secuenciación completa	35
Displasia campomélica	*SOX9*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Displasia campomélica	*SOX9*	Secuenciación completa	40
Displasia Cleidocraneal	*RUNX2*	Secuenciación completa	40
Displasia Craneometafisaria	*ANKH*	Secuenciación de los exones 9 y 10	40
Displasia Distrófica	*SLC26A2*	Detección de las mutaciones IVS1+2T>C, p.Arg178X, p.Arg279Trp, p.Val340de	45
Displasia Distrófica	*SLC26A2*	Secuenciación completa	45
Displasia Ectodérmica	*TP63, EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A*	Secuenciación masiva	50
Displasia Ectodérmica Anhidrótica Autosómica	*EDAR*	Secuenciación completa	45
Displasia Ectodérmica Anhidrótica Autosómica	*EDARADD*	Secuenciación completa	40
Displasia Ectodérmica Anhidrótica ligada al X (Síndrome de	*EDA*	Secuenciación completa	40
Displasia Ectodérmica Hidrótica	*GJB6*	Secuenciación completa	40
Displasia Epifisaria Múltiple Tipo 1	*COMP*	Secuenciación del exón 8 al exón 19	45
Displasia Epifisaria Múltiple Tipo 1	*COMP*	Secuenciación completa	45
Displasia Epifisaria Múltiple Tipo 1	*MATN3*	Secuenciación del exón 2	30
Displasia Epifisaria Múltiple Tipo 1	*COL9A1*	Secuenciación de los exones 8 y 9	40
Displasia Epifisaria Múltiple Tipo 1	*COL9A2*	Secuenciación de los exones 2,3,y 4	40
Displasia Epifisaria Múltiple Tipo 1	*COL9A3*	Secuenciación de los exones 2,3,y 4	40
Displasia Epifisaria Múltiple Tipo 4	*SLC26A2*	Detección de las mutaciones p.Arg279Trp, c.-26+2T>C y p.Cys653Ser mediant	40
Displasia espondiloepifisaria congénita	*COL2A1*	Secuenciación completa	55
Displasia espondiloepifisaria ligada al X	*SEDL*	Secuenciación completa	40
Displasias esqueléticas panel	*COL2A1, FGFR3, SLC26A2, COL1A2, COL1A1, CRTAP, SOX9, ALPL, LEPRE1*	Secuenciación completa mediante NGS	50
Displasia Metafisaria sin hipotricosis	*RMRP*	Secuenciación completa	40
Displasia reno hepato pancreática Dandy Walker	*NPHP3*	Secuenciación completa	80
Displasia Septoóptica	*HESX1*	Secuenciación completa	40
Displasia Tanatofórica Tipo I y Tipo II	*FGFR3*	Detección mutaciones p.Arg248Cys, p.Ser249Cys, p.Gly370Cys, p.Ser371Cys, p.Tyr373Cys, p.Lys650Gln y las del codón 807 mediante secuenciación	30
Displasia Tanatofórica Tipo I y Tipo II	*FGFR3*	Secuenciación completa	45
Disquinesia Ciliar Primaria	*DNAI1*	Secuenciación de los exones 1, 13, 16, 17 y 18	45
Disquinesia Ciliar Primaria	*DNAH5*	Secuenciación de los exones 13, 34, 50, 51, 63, 72, 76, 77 y 78	45
Disquinesia Ciliar Primaria	*DNAI1*	Secuenciación completa	45
Disquinesia Ciliar Primaria	*DNAH5*	Secuenciación completa	60
Disquinesia paroxística inducida por el ejercicio	*SLC2A1*	Secuenciación completa	45
Disquinesia paroxística no cinesigénica	*PNKD*	Secuenciación completa	45
Disquinesia paroxística no kinesogénica	*MR1*	Secuenciación completa	45
Distonía de Torsión	*DYT1*	Detección de la deleción GAG mediante PCR	35
Distonía de Torsión	*DYT1*	Secuenciación completa	45
Distonia Dopa-sensible, autosómica recesiva (Síndrome de Segawa)	*TH*	Secuenciación completa	45
Distonía Mioclónica	*SGCE*	Secuenciación de los exones 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7 y 9	40
Distonía Mioclónica	*SGCE*	Secuenciación completa	45
Distonía Tipo 16	*PRKRA*	Secuenciación completa	40
Distonía Tipo 5	*GCH1*	Secuenciación completa	40



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Distonía Tipo 5	*GCH1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Distonía Tipo 6	*THAP1*	Secuenciación completa	40
Distrofia corneal de Reis-Buckler	*TGFBI*	Detección de mutaciones en los codones 124 y 555 mediante secuenciación	45
Distrofia corneal de Reis-Buckler	*TGFBI*	Secuenciación completa	45
Distrofia Miotónica tipo 1 (DM1) , Enfermedad de Steiner	*DMPK*	Detección de la expansión CTG mediante PCR y TP-PCR	30
Distrofia Miotónica tipo 2	*ZNF9*	Detección de la expansión CCTG mediante PCR	35
Distrofia muscular congénita con déficit de merosina	*LAMA2*	Secuenciación completa	60
Distrofia muscular congénita de Ullrich	*COL6A1*	Secuenciación completa	50
Distrofia muscular congénita de Ullrich	*COL6A2*	Secuenciación completa	50
Distrofia muscular congénita de Ullrich	*COL6A3*	Secuenciación completa	55
Distrofia muscular de cinturas por déficit de caveolina-3 tipo 1C	*CAV3*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de cinturas tipo 1A	*TTID*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de cinturas tipo 2A (Calpainopatía)	*CAPN3*	Secuenciación completa	50
Distrofia muscular de cinturas tipo 2B	*DYSF*	Secuenciación completa	60
Distrofia muscular de cinturas tipo 2C	*SGCG*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de cinturas tipo 2D	*SGCA*	Secuenciación de los exones 3 y 5	45
Distrofia muscular de cinturas tipo 2D	*SGCA*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de cinturas tipo 2E	*SGCB*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de cinturas tipo 2F	*SGCD*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de cinturas tipo 2I	*FKRP*	Detección de la mutación p.Leu276Ile mediante secuenciación	30
Distrofia muscular de cinturas tipo 2I	*FKRP*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de cinturas tipo 2J	*TTN*	Secuenciación de los exones 18, 186, 308, 342, 356 y 363	45
Distrofia Muscular de Duchenne-Becker	*DMD*	Estudio de deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	30
Distrofia Muscular de Duchenne-Becker	*DMD*	Secuenciación masiva	40
Distrofia muscular de Emery Dreifuss Autosómico Dominante	*LMNA*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de Emery Dreifuss ligada al X	*EMD*	Secuenciación completa	45
Distrofia muscular de Emery Dreifuss ligada al X	*FHL1*	Secuenciación completa	45
Distrofia Muscular Óculo-Faríngea	*PABPN1*	Detección de la expansión GCN mediante PCR	35
Distrofia Neuroaxonal infantil	*PLA2G6*	Secuenciación completa	45
Dravet, síndrome (Epilepsia Mioclonica Infantil)	*SCN1A*	Secuenciación completa	50
Ectopía Lentis Aislada Autosómica Dominante	*FBN1*	Secuenciación completa	60
Ectopía Lentis Aislada Autosómica Dominante	*FBN1*	Secuenciación completa del ARN mensajero	50
Ectopía Lentis Aislada Autosómica Recesiva	*ADAMTSL4*	Secuenciación completa	45
Ectrodactilia, Displasia ectodérmica y Hendidur), síndrome (EEC Tipo 3)	*TP63*	Secuenciación de los exones 6, 7, 8 y 9	40
Ectrodactilia, Displasia ectodérmica y Hendidur, síndrome (EEC Tipo 3)	*TP63*	Secuenciación completa	45
Ehlers-Danlos, síndrome Tipo I/Tipo II (clásico)	*COL5A1* *COL5A2*	Secuenciación masiva	40
Ehlers-Danlos, síndrome Tipo I/Tipo II (clásico)	*COL5A1*	Secuenciación completa	65
Ehlers-Danlos, síndrome Tipo I/Tipo II (clásico)	*COL5A2*	Secuenciación completa	65
Ehlers-Danlos, síndrome Tipo III/IV	*COL3A1*	Secuenciación masiva	40
Ehlers-Danlos, síndrome Tipo III	*TNXB*	Secuenciación completa	65
Ehlers-Danlos, síndrome Tipo VII		Detección de mutaciones en las zonas de splicing de los exones 6 de los genes	30
Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial	*RNU4ATAC*	Secuenciación completa	45
Encefalopatía de sustancia blanca evanescente	*EIF2B5*	Detección de la mutación p.Arg113His mediante secuenciación	30
Encefalopatía de sustancia blanca evanescente	*EIF2B5*	Secuenciación completa	45
Encefalopatía de sustancia blanca evanescente	*EIF2B2*	Secuenciación completa	40
Encefalopatía de sustancia blanca evanescente	*EIF2B4*	Secuenciación completa	40
Encefalopatía de sustancia blanca evanescente	*EIF2B3*	Secuenciación completa	45
Encefalopatía de sustancia blanca evanescente	*EIF2B1*	Secuenciación completa	40
Encefalopatía epiléptica infantil temprana	*STXBP1*	Secuenciación completa	50
Enfermedad de Parkinson 1	*SNCA*	Secuenciación completa	40
Enfermedad de Parkinson 2	*PARK2*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	50
Enfermedad de Parkinson 2	*PARK2*	Secuenciación completa	45



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Enfermedad de Parkinson 6	*PINK1*	Secuenciación completa	40
Enfermedad de Parkinson 7	*DJ1*	Secuenciación completa	40
Enfermedad de Parkinson 8	*LRRK2*	Secuenciación del exón 19 al exón 51	55
Enfermedad de Parkinson 8	*LRRK2*	Secuenciación completa	60
Enfermedades Mitocondriales	*ADN mitocondrial*	Secuenciación completa del ADN mitocondrial	60
Epidermodisplasia verruciforme	*TMC6*	Secuenciación completa	45
Epidermodisplasia verruciforme	*TMC8*	Secuenciación completa	45
Epidermolisis Bullosa Distrófica	*COL7A1*	Secuenciación exones 73, 74 y 75	30
Epidermolisis Bullosa Distrófica	*COL7A1*	Secuenciación completa	60
Epidermolisis Bullosa Juntural	*LAMB3; LAMA3;LAMC2*	Detección de las mutaciones p.Arg42X (c.124C>T), p.Gln243X (c.727C>T), p.A	45
Epidermolisis Bullosa Juntural	*LAMB3*	Secuenciación completa	50
Epidermolisis Bullosa Juntural	*LAMA3*	Secuenciación completa	70
Epidermolisis Bullosa Juntural	*LAMC2*	Secuenciación completa	50
Epidermolisis Bullosa Juntural con Atresia Pilórica	*ITGB4*	Secuenciación completa	55
Epidermolisis Bullosa Simple	*KRT5*	Secuenciación exones 1, 5 y 7	40
Epidermolisis Bullosa Simple	*KRT14*	Secuenciación exones 1, 4 y 6	40
Epidermolisis Bullosa Simple	*KRT5*	Secuenciación completa	40
Epidermolisis Bullosa Simple	*KRT14*	Secuenciación completa	40
Epidermólisis Bullosa Simple con Distrofia Muscular	*PLEC1*	Secuenciación del exón 32	30
Epidermólisis Bullosa Simple con Distrofia Muscular	*PLEC1*	Secuenciación completa	10
Epilepsia dependiente de piridoxina	*ALDH7A1*	Detección de la mutación p.Glu399Gln mediante secuenciación	30
Epilepsia dependiente de piridoxina	*ALDH7A1*	Secuenciación completa	45
Epilepsia Generalizada con crisis Febriles Plus (GEFS+)	*SCN1A*	Secuenciación completa	50
Epilepsia Generalizada con crisis Febriles Plus (GEFS+)	*SCN1B*	Secuenciación completa	40
Epilepsia Generalizada con crisis Febriles Plus (GEFS+)	*GABRG2*	Secuenciación completa	45
Epilepsia Generalizada con crisis Febriles Plus (GEFS+)	*GABRD*	Secuenciación completa	40
Epilepsia Generalizada con crisis Febriles Plus (GEFS+)	*SCN9A*	Secuenciación completa	50
Epilepsia lateral del lóbulo temporal, autosómica dominante	*LGI1*	Secuenciación completa	45
Eritrodermia congénita ictiosiforme bullosa	*KRT1*	Secuenciación completa	40
Eritrodermia congénita ictiosiforme bullosa	*KRT10*	Secuenciación completa	45
Esclerosis Lateral Amiotrófica	*SOD1*	Secuenciación completa	45
Esclerosis Tuberosa	*TSC1* y *TSC2*	Secuenciación masiva	40
Esclerosis Tuberosa	*TSC1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Esclerosis Tuberosa	*TSC1*	Secuenciación completa	35
Esclerosis Tuberosa	*TSC2*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Esclerosis Tuberosa	*TSC2*	Secuenciación completa	40
Esferocitosis hereditaria	*ANK1*	Secuenciación completa	60
Esferocitosis hereditaria	*SPTB*	Secuenciación completa	55
Esferocitosis hereditaria	*SPTA1*	Secuenciación completa	60
Esferocitosis hereditaria	*SLC4A1*	Secuenciación completa	45
Esferocitosis hereditaria	*EPB42*	Secuenciación completa	45
Exostosis Múltiple	*EXT1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Exostosis Múltiple	*EXT1*	Secuenciación completa	45
Exostosis Múltiple	*EXT2*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Exostosis Múltiple	*EXT2*	Secuenciación completa	45
Fabry, enfermedad	*GLA*	Secuenciación completa	40
Factor de riesgo de Narcolepsia		Genotipado de los haplotipos DQA1*0102+DQB1*0602	30
Factor de riesgo de Narcolepsia		Genotipado de los haplotipos DQA1*0102+DQB1*0602+DRB1*1501	35
Factor II (Protrombina)	*F2*	Detección del polimorfismo 20210G>A mediante secuenciación	30



2015

Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Factor V (Leiden)	*F5*	Detección del polimorfismo p.Arg506Gln mediante secuenciación	30
Factor XII	*F12*	Detección del polimorfismo p.Cys46Thr mediante secuenciación	30
Fenilcetonuria	*PAH*	Secuenciación completa	45
Fibrosis pulmonar idiopática	*TERT*	Secuenciación completa	45
Fibrosis pulmonar idiopática	*SFTPC*	Secuenciación completa	45
Fibrosis pulmonar idiopática	*TERC*	Secuenciación completa	45
Fibrosis Quística	*CFTR*	Detección de la mutación p.Phe508del	30
Fibrosis Quística	*CFTR*	Detección de las 12 mutaciones con una frecuencia superior al 1% en la población	30
Fibrosis Quística	*CFTR*	Detección del polimorfismo poli-T,asociado a infertilidad masculina	30
Fibrosis Quística	*CFTR*	Secuenciación completa	35
Fiebre Familiar de Hibernia (Fiebre periódica, autosómica	*TNFRSF1A*	Secuenciación completa	40
Fiebre Mediterránea Familiar	*MEFV*	Secuenciación de los exones 2, 3, 5 y 10	40
Fiebre Mediterránea Familiar	*MEFV*	Secuenciación completa	45
Fraser, síndrome	*FRAS1*	Secuenciación completa	70
Fraser, síndrome	*FREM*	Secuenciación completa	55
Fructosemia	*ALDOB*	Detección mutaciones p.Ala150Pro, p.Ala175Asp y p.Asn335Lys mediante secu	40
Fructosemia	*ALDOB*	Secuenciación completa	50
Galactosemia	*GALT*	Detección de las 4 mutaciones más frecuentes	30
Galactosemia	*GALT*	Secuenciación completa	45
Gangliosidosis GM1 tipo 1	*GLB1*	Secuenciación completa	45
Gaucher, enfermedad	*GBA*	Detección de las mutaciones p.Asn370Ser, p.Leu444Pro, c.93_94insG y c.27+1	40
Gaucher, enfermedad	*GBA*	Secuenciación completa	45
Genotipado del grupo sanguineo ABO	*ABO*	Determinación del genotipo ABO mediante secuenciación	30
Gilbert, síndrome	*UGT1A1*	Detección del alelo A(TA)7TAA en el promotor del gen, mediante secuenciación	40
Gilbert, síndrome	*UGT1A1*	Secuenciación completa	40
Gitelman, síndrome	*SLC12A3*	Secuenciación completa	50
Glaucoma congénito	*MYOC*	Secuenciación completa	45
Glaucoma congénito primario	*CYP1B1*	Secuenciación completa	45
Glaucoma congénito primario	*LTBP2*	Secuenciación completa	55
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	*NPHS2*	Secuenciación completa	40
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	*NPHS1*	Secuenciación completa	50
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	*ACTN4*	Secuenciación completa	50
Glucogenosis por déficit de fosforilasa quinasa hepática y	*PHKB*	Secuenciación completa	50
Glucogenosis tipo Ia	*G6PC*	Secuenciación completa	30
Glucogenosis tipo Ib	*SLC37A4*	Secuenciación completa	30
Glucogenosis tipo Ia y Ib	*G6PC y SLC37A4*	Secuenciación completa	35
Glucogenosis tipo II	*GAA*	Detección de las mutaciones p.Glu176ArgfsX45, p.Gly828_Asn882del y c.-32-13	45
Glucogenosis tipo II	*GAA*	Secuenciación completa	45
Glucogenosis tipo III	*AGL*	Detección de las mutaciones p.Gln6X, p.Arg864X, p.Arg1228X y p.Trp680X	40
Glucogenosis tipo III	*AGL*	Secuenciación completa	50
Glucogenosis tipo IV	*GBE1*	Secuenciación completa	45
Glucogenosis tipo IX	*PHKA2*	Secuenciación completa	55
Glucogenosis tipo V	*PYGM*	Detección mutación p.Arg50Stp mediante secuenciación	30
Glucogenosis tipo V	*PYGM*	Secuenciación completa	45
Glucogenosis hepatica (panel)		Secuenciación masiva de los genes *G6PC (Ia),SLC37A4 (Ib),AGL (III), PYGL(VI), PAHKA2(IXa), PHKB(IXb), PHKG2(IXc)*	45
Gorlin, síndrome	*PTCH1*	Secuenciación completa	50
Hemocromatosis	*HFE*	Detección de las mutaciones p.Cys282Tyr, p.His63Asp y p.Ser65Cys mediante	15
Hemocromatosis	*HFE*	Secuenciación completa	40
Hemocromatosis tipo 3	*TFR2*	Detección de las mutaciones p.Arg30ProfsX31, p.Met172Lys, p.Tyr250X y p.Ala	40
Hemocromatosis tipo 3	*TFR2*	Secuenciación completa	45



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Hemocromatosis tipo 4	*SLC40A1*	Secuenciación completa	40
Hemofilia A	*F8*	Detección de la inversión del intron 22	15
Hemofilia A	*F8*	Secuenciación completa	50
Hemofilia B	*F9*	Secuenciación completa	40
Heterotopía Periventricular ligada al cromosoma X	*FLNA*	Secuenciación de los exones 3, 4, 5, 11, 22, 28 y 29	30
Heterotopía Periventricular ligada al cromosoma X	*FLNA*	Secuenciación completa	45
Hidrocefalia ligada al X	*L1CAM*	Secuenciación completa	45
Hipercalcemia hipocalciúrica familiar	*CASR*	Secuenciación completa	45
Hipercolesterolemia Familiar	*APOB*	Detección de las mutaciones p.Arg3500Gln y p.Arg3500Trp mediante secuenciación	20
Hipercolesterolemia Familiar	*APOB*	Secuenciación completa	55
Hipercolesterolemia Familiar	*LDLR*	Secuenciación completa	45
Hiperexplexia o Síndrome del sobresalto exagerado	*GLRA1*	Secuenciación completa	45
Hiperferritinemia y cataratas, síndrome	*FTL*	Secuenciación de la región IRE	40
Hiperglicinemia no cetósica	*GLDC*	Secuenciación completa	50
Hiperglicinemia no cetósica	*AMT*	Secuenciación completa	45
Hiperglicinemia no cetósica	*GCSH*	Secuenciación completa	50
Hiper-IgE autosómico dominante, síndrome	*STAT3*	Detección de las mutaciones c.1144C>T (p.Arg382Trp), c.1145G>A (p.Arg382	45
Hiper-IgE autosómico dominante, síndrome	*STAT3*	Secuenciación completa	45
Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	*MVK*	Detección de la mutación p.Val377Ile mediante secuenciación	25
Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	*MVK*	Secuenciación completa	45
Hiperinsulinismo-hiperamonemia, síndrome	*GLUD1*	Secuenciación completa	45
Hiperlipoproteinemia tipo 1	*LPL*	Detección de la mutación p.Gly188Glu mediante secuenciación	45
Hiperlipoproteinemia tipo 1	*LPL*	Secuenciación completa	45
Hiperlipoproteinemia tipo 1	*LPL*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Hiperplasia Adrenal Congénita por Déficit de la 21-	*CYP21A2*	Secuenciación completa	40
Hiperplasia Adrenal Congénita por Déficit de la 21-	*CYP21A2*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	30
Hiperplasia Adrenal Congénita por Déficit de la 3-beta-	*HSD3B2*	Secuenciación completa	40
Hipertensión pulmonar primaria	*BMPR2*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Hipertensión pulmonar primaria	*BMPR2*	Secuenciación completa	45
Hipertermia maligna	*RYR1*	Secuenciación de los exones 2, 5, 9, 11, 12, 14, 17, 39, 40, 44, 45, 46, 71, 100	45
Hipertermia maligna	*RYR1*	Secuenciación completa	70
Hipertrigliceridemia mayor	*APOA5*	Secuenciación completa	45
Hipertrigliceridemia mayor	*LIPI*	Secuenciación completa	45
Hipertrigliceridemia mayor	*GPIHBP1*	Secuenciación completa	45
Hipocondroplasia	*FGFR3*	Detección de la mutación p.Asn540Lys mediante secuenciación	15
Hipocondroplasia	*FGFR3*	Secuenciación completa	45
Hipofosfatasia	*ALPL*	Secuenciación de exones 6, 9, 10 y 11	45
Hipofosfatasia	*ALPL*	Secuenciación completa	45
Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	*ABCC8*	Detección de las mutaciones c.560T>A (p.Val187Asp), c.3989-9G>A y c.4159_	45
Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	*ABCC8*	Secuenciación completa	55
Hipogonadismo hipogonadotrópico	*GNRHR*	Secuenciación completa	40
Hipoplasia de Cavidades Izquierdas	*GJA1*	Secuenciación completa	40
Hipoplasia de células de Leydig	*LHCGR*	Secuenciación completa	45
Holoprocencefalia	*SHH*	Secuenciación completa	45
Holt-Oram, Síndrome de	*TBX5*	Secuenciación completa	40
Ictiosis Congénita Autosómica Recesiva	*ALOX12B*	Secuenciación completa	45
Ictiosis Lamelar Congénita	*TGM1*	Secuenciación completa	45
Ictiosis Lamelar Congénita	*ALOXE3*	Secuenciación completa	45
Incontinentia Pigmenti	*IKBKG*	Detección de la deleción del exón 4 al exón 10	30
Incontinentia Pigmenti	*IKBKG*	Estudio de inactivación del cromosoma X	30



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Incontinentia Pigmenti	*IKBKG*	Secuenciación completa	45
Inmunodeficiencia congénita debida al déficit de	*C3*	Secuenciación completa	55
Intolerancia a la lactosa, forma adulta	*MCM6*	Detección de los polimorfismos c.1917+326C>T (-13910C/T; rs4988235) y c.1	40
Jarcho Levin, síndrome (Disostosis espondilocostal	*DLL3*	Secuenciación completa	40
Jarcho Levin, síndrome (Disostosis espondilocostal	*MESP2*	Secuenciación completa	40
Jarcho Levin, síndrome (Disostosis espondilocostal	*HES7*	Secuenciación completa	40
Jarcho Levin, síndrome (Disostosis espondilocostal	*LFNG*	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome Tipo1	*INPP5E*	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome Tipo10	*OFD1*	Secuenciación completa	50
Joubert, síndrome Tipo2	*TMEM216*	Secuenciación completa	40
Joubert, síndrome Tipo3	*AHI1*	Secuenciación completa	50
Joubert, síndrome Tipo4	*NPHP1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Joubert, síndrome Tipo4	*NPHP1*	Secuenciación completa	50
Joubert, síndrome Tipo5	*CEP290*	Secuenciación completa	60
Joubert, síndrome Tipo6	*TMEM67*	Secuenciación completa	50
Joubert, síndrome Tipo7	*RPGRIP1L*	Secuenciación completa	50
Joubert, síndrome Tipo8	*ARL13B*	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome Tipo9	*CC2D2A*	Secuenciación completa	60
Kabuki, síndrome	*MLL2*	Secuenciación completa	50
Kallman Tipo I, síndrome	*KAL1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Kallman Tipo I, síndrome	*KAL1*	Secuenciación completa	45
Kallman Tipo II, síndrome	*FGFR1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Kallman Tipo II, síndrome	*FGFR1*	Secuenciación completa	40
Kallman Tipo II, síndrome	*CHD7*	Secuenciación completa	55
Kenny-Caffey, síndrome	*TBCE*	Secuenciación completa	45
Klippel-Feil, síndrome	*GDF6*	Secuenciación completa	40
Krabbe, enfermedad	*GALC*	Detección de la deleción de 502T/del	10
Krabbe, enfermedad	*GALC*	Secuenciación completa	45
Larsen, síndrome	*FLNB*	Secuenciación del exón 2 al exón 5 y del exón 27 al exón 33	45
Larsen, síndrome	*FLNB*	Secuenciación completa	55
Legius, síndrome (Neurofibromatosis Tipo 1-like)	*SPRED1*	Secuenciación completa	40
Leigh, síndrome	*MTATP6*	Detección de las mutaciones m.8993T>G y m.8993T>C mediante secuenciación	40
Leiomiomas cutáneos y uterinos múltiples	*FH*	Secuenciación completa	45
Leiomiomatosis familiar con carcinoma renal	*FH*	Secuenciación completa	45
Leopard, síndrome	*PTPN11*	Secuenciación de los exones 7, 12 y 13	30
Leopard, síndrome	*PTPN11*	Secuenciación completa	30
Leopard, síndrome	*RAF1*	Secuenciación de los exones 6, 13 y 16	30
Leopard, síndrome	*RAF1*	Secuenciación completa	45
Lesch-Nyhan, síndrome	*HPRT1*	Secuenciación completa	45
Leucodistrofia metacromática	*ARSA*	Secuenciación completa	45
Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la	*DARS2*	Secuenciación completa	45
Leucoencefalopatía vascular familiar	*COL4A1*	Secuenciación completa	55
Li Fraumeni, Síndrome	*TP53*	Secuenciación complete	45
Liddle, enfermedad	*SCNN1B*	Secuenciación completa	45
Liddle, enfermedad	*SCNN1G*	Secuenciación complete	45
Linfedema congénito	*FLT4*	Secuenciación completa	50
Linfohistiocitosis familiar	*UNC13D*	Secuenciación complete	50
Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar 4	*STX11*	Secuenciación completa	45
Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar 5	*STXBP2*	Secuenciación complete	45
Linfoma del manto	*BCL1/CCND1*	Análisis de la translocación 11,14 mediante PCR	35
Linfoma folicular	*BCL2*	Análisis de la translocación 14,18 mediante PCR	35
Linfoproliferativo ligado al X, síndrome	*SH2D1A*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Linfoproliferativo ligado al X, síndrome	*SH2D1A*	Secuenciación completa	45
Linfoproliferativo ligado al X, síndrome	*XIAP*	Secuenciación completa	45
Lipodistrofia Congénita de Berardinelli-Seip	*BSCL2*	Secuenciación complete	45

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Tipo 2			
Lipofuscinosis neuronal ceroide infantil o tipo 1	*PPT1*	Detección de las mutaciones p.Arg122Trp y p.Arg151X mediante secuenciación	45
Lipofuscinosis neuronal ceroide infantil o tipo 1	*PPT1*	Secuenciación complete	45
Loeys-Dietz, síndrome	*TGFBR1*	Secuenciación completa	40
Loeys-Dietz, síndrome	*TGFBR2*	Secuenciación complete	45
Lowe, síndrome	*OCRL1*	Secuenciación complete	35
Lujan-Fryns, síndrome	*MED12*	Detección de la mutación p.Asn1007Ser mediante secuenciación	40
Lujan-Fryns, síndrome	*MED12*	Secuenciación de los exones 4, 5, 20, 21, 22, 28 y 36	40
Lujan-Fryns, síndrome	*MED12*	Secuenciación completa	50
Lynch, síndrome	*MSH2*	Secuenciación complete	45
Malabsorción de Glucosa-galactosa	*SLC5A1*	Secuenciación complete	45
Marfan Tipo 2, síndrome	*TGFBR2*	Secuenciación complete	45
Marfan, síndrome	*FBN1* y *TGFBR2*	Secuenciación masiva	40
Marfan, síndrome	*FBN1*	Secuenciación completa	60
Marfan, síndrome	*FBN1*	Secuenciación completa del ARN mensajero	50
Marfan, síndrome	*TGFBR2*	Secuenciación completa	45
Marfan, síndrome	*FBN1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Marinesco Sjogren, síndrome	*SIL1*	Secuenciación complete	45
McKusick-Kaufman, síndrome	*MKKS*	Secuenciación completa	40
Megalencefalia-leucodistrofia quística	*MLC1*	Secuenciación completa	45
Melanoma hereditario	*CDKN2A*	Secuenciación complete	40
Melanoma hereditario	*CDK4*	Secuenciación complete	45
Melanoma hereditario	*CDKN2A*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
MELAS, síndrome	*MTTL1*	Detección de las mutaciones m.3243A>G, m.3271T>C y m.3252A>G mediante	40
MELAS, síndrome	*MTND5*	Detección de las mutaciones m.12770A>G, m.13045A>C, m.13084A>T, m.135	40
MELAS, síndrome	*MTND5*	Secuenciación complete	40
MENKES, síndrome	*ATP7A*	Secuenciación complete	50
MERRF, síndrome	*MTTK*	Detección de las mutaciones m.8344A>G, m.8356T>C, m.8361G>A y m.8363G	40
Metil Tetrahidrofolato Reductasa , deficiencia	*MTHFR*	Detección del polimorfismo c.677C>T mediante secuenciación	30
Metil Tetrahidrofolato Reductasa , deficiencia	*MTHFR*	Detección del polimorfismo c.1298A>C mediante PCR a tiempo real	30
Miastenia Congénita	*CHRNA1; CHAT;*	Detección de las mutaciones p.Gly153Ser en el gen CHRNA1, p.Ile305Thr en el	45
Miastenia Congénita	*CHRNE*	Secuenciación completa	45
Miastenia Congénita	*RAPSN*	Secuenciación complete	45
Microcefalia primaria autosómica recesiva 1	*MCPH1*	Detección de la mutación p.Ser25X mediante secuenciación	30
Microcefalia primaria autosómica recesiva 1	*MCPH1*	Secuenciación completa	45
Microcefalia primaria autosómica recesiva 5	*ASPM*	Secuenciación completa	55
Microdeleción 22q11.2 (DiGeorge, velofacial), síndrome		Estudio molecular de deleciones en la región genómica 22q11.2 mediante MLPA	35
Microdeleciones del cromosoma Y		Detección de las deleciones en las regiones AZFa, AZFb, AZFc del cromosoma Y	15
Microftalmia aislada	*CHX10*	Secuenciación completa	45
Microftalmia sindrómica tipo 9	*STRA6*	Secuenciación completa	45
Migraña hemipléjica familiar	*SCN1A, ATP1A2 CACNA1A*	Secuenciación masiva	40
Migraña hemipléjica familiar	*SCN1A*	Secuenciación completa	50
Migraña hemipléjica familiar	*ATP1A2*	Secuenciación completa	45
Migraña hemipléjica familiar	*CACNA1A*	Secuenciación completa	40
Miocardiopatía Dilatada	*BPC3, TNNT2, TNN*	Secuenciación completa	55
Miocardiopatía Dilatada	*LMNA*	Secuenciación completa	45
Miocardiopatía Hipertrófica	*MYH7,MYBPC3, TNNT2,TNNI3 y TPM1*	Secuenciación completa	70
Miocardiopatía Hipertrófica	*TNNC,MYL2,MY L3 y ACTC*	Secuenciación completa	70
Miocardiopatía No Compacta	*MYH7, MYBPC3*	Secuenciación completa	70



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Miocardiopatía No Compacta	*LMNA*	Secuenciación completa	70
Miocardiopatía No Compacta (neonatal)	*LDB3*	Secuenciación completa	70
Miopatía Centronuclear autosómica dominante	*DNM2*	Secuenciación completa	50
Miopatía Centronuclear autosómica recesiva	*BIN1*	Secuenciación completa	45
Miopatía congénita central core	*RYR1*	Secuenciación de los exones del 1 al 17, del 39 al 48 y del 90 al 104	60
Miopatía congénita central core	*RYR1*	Secuenciación completa	70
Miopatía congénita miotubular	*MTM1*	Secuenciación completa	45
Miopatía Congénita por Desproporción del Tipo de Fibra	*TPM3*	Secuenciación completa	45
Miopatía Congénita por Desproporción del Tipo de Fibra	*ACTA1*	Secuenciación completa	45
Miopatía Congénita por Desproporción del Tipo de Fibra	*SEPN1*	Secuenciación completa	45
Miopatía de Miyoshi	*DYSF*	Detección de las mutaciones 1624delG y 927delG mediante secuenciación	40
Miopatía de Miyoshi	*DYSF*	Secuenciación completa	60
Miopatía Nemalínica	*ACTA1*	Secuenciación completa	45
Miopatía Nemalínica	*CFL2*	Secuenciación completa	45
Miopatía tipo Bethlem	*COL6A1*	Secuenciación completa	50
Miopatía tipo Bethlem	*COL6A2*	Secuenciación completa	50
Miopatía tipo Bethlem	*COL6A3*	Secuenciación completa	55
Miotilinopatía	*MYOT*	Secuenciación completa	45
Miotonía Congénita	*CLCN1*	Secuenciación completa	45
Monilethrix	*KRT81*	Secuenciación completa	45
Monilethrix	*KRT86*	Secuenciación completa	45
Morquio A, síndrome de (Mucopolisacaridosis Tipo IVa)	*GALNS*	Secuenciación completa	45
Mowat-Wilson, síndrome	*ZFHX1B*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Mowat-Wilson, síndrome	*ZFHX1B*	Secuenciación completa	45
Muckle-Wells, síndrome de	*NLRP3*	Secuenciación completa	45
Mucolipidosis	*GNPTAB*	Detección de la mutación 3503_3504delTC mediante secuenciación	35
Mucolipidosis	*GNPTAB*	Secuenciación completa	50
Mucopolisacaridosis Tipo 1H (Síndrome de Hurler)	*IDUA*	Secuenciación de los exones 1, 8, 9 y 11	45
Mucopolisacaridosis Tipo 1H (Síndrome de Hurler)	*IDUA*	Secuenciación completa	45
Mucopolisacaridosis Tipo II (Síndrome de Hunter)	*IDS*	Secuenciación completa	45
Mucopolisacaridosis Tipo II (Síndrome de Hunter)	*IDS*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Mucopolisacaridosis Tipo IIIA (Síndrome de Sanfilippo A)	*SGSH*	Secuenciación completa	45
Muenke, síndrome	*FGFR3*	Detección de la mutación p.Pro250Arg mediante secuenciación	30
Naegeli-Franceschetti-Jadassohn, síndrome	*KRT14*	Secuenciación exones 1, 4 y 6	40
Naegeli-Franceschetti-Jadassohn, síndrome	*KRT14*	Secuenciación completa	40
Nail Patella, síndrome	*LMX1B*	Secuenciación completa	40
Nefronoptisis tipo 9	*NEK8*	Secuenciación completa	45
Nefrótico, síndrome	*NPHS1*	Secuenciación completa	50
Nefrótico, síndrome	*NPHS2*	Secuenciación completa	40
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1	*MEN1*	Secuenciación completa	40
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1	*MEN1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A	*RET*	Secuenciación de los exones 10 y 11	40
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A	*RET*	Secuenciación de los exones 13, 14, 15 y 16	40
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A	*RET*	Secuenciación completa	50
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2B	*RET*	Detección de la mutación p.Met918Thr y p.Ala833Phe mediante secuenciación	30
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2B	*RET*	Secuenciación completa	50
Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro	*PANK2*	Secuenciación completa	40
Neurofibromatosis Tipo 1	*NF1*	Secuenciación masiva	40
Neurofibromatosis Tipo 1	*NF1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35



2015

Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Neurofibromatosis Tipo 1	NF1	Secuenciación completa del ARN mensajero	40
Neurofibromatosis Tipo 2	NF2	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Neurofibromatosis Tipo 2	NF2	Secuenciación completa	30
Neuropatía hereditaria motora distal tipo 5	GARS	Secuenciación completa	45
Neuropatía Hereditaria por sensibilidad a la presión (HNPP)	PMP22	Detección de grandes deleciones mediante MLPA	35
Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON)	MTND4, MTND6	Detección de las mutaciones m.G11778G>A, m.14484T>C y m.3460G>A medi	40
Neuropatía Sensitiva Hereditaria tipo IV (CIPA)	NTRK1	Secuenciación completa	60
Neuropatía sensorial y autónoma hereditaria tipo 1A	SPTLC1	Secuenciación completa	45
Neuropatía sensorial y autónoma hereditaria tipo 1C	SPTLC2	Secuenciación completa	45
Neuropatía, Ataxia y Retinitis Pigmentosa (NARP)	MTATP6 (mitoc	Detección de las mutaciones m.8993T>G y m.8993T>C mediante secuenciació	40
Neutropenia Congénita Severa	ELA2	Secuenciación completa	40
Neutropenia Congénita Severa Recesiva 3 (Síndrome de	HAX1	Secuenciación completa	45
Niemann-Pick, enfermedad	NPC1	Secuenciación completa	50
Nijmegen, síndrome	NBS	Detección de la mutación c.657del5 mediante secuenciación	30
Nijmegen, síndrome	NBS	Secuenciación completa	45
Noonan, síndrome	NRAS	Secuenciación completa	40
Noonan, síndrome	PTPN11	Secuenciación de los exones 2, 3, 8, 9 y 13	30
Noonan, síndrome	PTPN11	Secuenciación completa	30
Noonan, síndrome	RAF1	Secuenciación de los exones 7, 14 y 17	30
Noonan, síndrome	RAF1	Secuenciación completa	45
Noonan, síndrome	SOS1	Secuenciación de los exones 7, 11 y 17	30
Noonan, síndrome	SOS1	Secuenciación completa	50
Norrie, enfermedad de	NDP	Secuenciación completa	40
Obesidad Mórbida	MC4R	Secuenciación completa	40
Obesidad Mórbida	LEP	Secuenciación completa	40
Omenn, síndrome	RAG1	Secuenciación completa	45
Omenn, síndrome	RAG2	Secuenciación completa	45
Omenn, síndrome	DCLRE1C	Secuenciación completa	45
Ondine , síndrome	PHOX2B	Secuenciación completa	40
Optiz, síndrome	MID1	Secuenciación completa	45
Osteogenesis Imperfecta	COL1A1 COL1A2 LEPRE1, CRTAP	Secuenciación masiva	40
Osteogenesis Imperfecta	COL1A1 COL1A2	Secuenciación masiva	40
Osteogenesis Imperfecta	COL1A1	Secuenciación completa	35
Osteogenesis Imperfecta	COL1A2	Secuenciación completa	40
Osteogénesis Imperfecta tipo IIB	CRTAP	Secuenciación completa	40
Osteogénesis Imperfecta tipo VII	LEPRE 1	Secuenciación completa	45
Osteopatía estriada con esclerosis craneana	WTX(FAM123B)	Secuenciación completa	45
Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	TCIRG1	Secuenciación completa	45
Osteoporosis, autosómica dominante tipo2	CLCN7	Secuenciación completa	50
Osteoporosis, autosómica recesiva tipo 4	CLCN7	Secuenciación completa	50
Osteoporosis, autosómica recesiva tipo 5	OSTM1	Secuenciación completa	45
Oto facio cervical, síndrome	EYA1	Secuenciación completa	45
Oto facio cervical, síndrome	EYA1	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Pancreatitis Hereditaria	PRSS1	Secuenciación de los exones 2 y 3	40
Pancreatitis Hereditaria	SPINK1	Secuenciación del exón 3	30
Pancreatitis Hereditaria	PRSS1	Secuenciación completa	45
Pancreatitis Hereditaria	SPINK1	Secuenciación completa	45
Paraganglioma familiar	SDHB	Secuenciación completa	40
Paraganglioma familiar	SDHD	Secuenciación completa	30
Paraganglioma familiar	SDHC	Secuenciación completa	40
Parálisis periódica hipocaliémica	SCN4A	Detección de las mutaciones p.Arg669His, p.Arg672Ser, p.Arg672His, p.Arg672	40
Parálisis periódica hipocaliémica	SCN4A	Secuenciación completa	50
Parálisis Periódica Hipocaliémica Familiar	CACNA1S	Detección de las mutaciones p.Arg528His, p.Arg528Gly, p.Arg897Ser, p.Arg123	40



2015

Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Paraplegia espástica tipo 11	*SPG11*	Secuenciación completa	55
Paraplejía Espástica Familiar 3A	*SPG3A*	Secuenciación completa	45
Paraplejía Espástica Familiar 4	*SPG4*	Secuenciación completa	45
Paraplejía Espástica Familiar 4	*SPG4*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Partington, síndrome de	*ARX*	Detección de la duplicación c.428_451dup mediante secuenciación	40
Partington, síndrome de	*ARX*	Secuenciación completa	40
Pelizaeus - Merzbacher, enfermedad	*PLP1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Pelizaeus - Merzbacher, enfermedad	*PLP1*	Secuenciación completa	40
Pendred, síndrome	*SLC26A4*	Detección de las mutaciones p.Leu236Pro, p.Thr416Pro y c.1001+1G>A media	45
Pendred, síndrome	*SLC26A4*	Secuenciación completa	45
Pendred, síndrome	*SLC26A4*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Peters, anomalía	*PAX6*	Secuenciación completa	50
Peters, anomalía	*PITX2*	Secuenciación completa	45
Peutz-Jeghers, síndrome	*STK11*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Peutz-Jeghers, síndrome	*STK11*	Secuenciación completa	45
Picnodisostosis	*CTSK*	Secuenciación completa	45
Policitemia Vera	*JAK2*	Estudio de la mutación p.Val617Phe mediante PCR a tiempo real	30
Polimicrogiria bilateral frontoparietal	*GPR56*	Secuenciación completa	45
Poliposis Adenomatosa Colorrectal Autosómica Recesiva	*MYH*	Detección de las mutaciones p.Tyr165Cys y p.Gly382Asp mediante secuenciación	40
Poliposis Adenomatosa Colorrectal Autosómica Recesiva	*MYH*	Secuenciación completa	45
Poliposis Adenomatosa Familiar	*APC*	Detección de las mutaciones p.Gln1062X y p.Glu1309AspfsX mediante secuenc	30
Poliposis Adenomatosa Familiar	*APC*	Secuenciación completa	35
Poliposis Adenomatosa Familiar	*APC*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Poliposis gastrointestinal juvenil, síndrome (JIPS)	*SMAD4*	Secuenciación completa	45
Poliposis gastrointestinal juvenil, síndrome (JIPS)	*BMPR1A*	Secuenciación completa	45
Poliquistosis Renal	*PKD1*	Secuenciación completa	55
Poliquistosis Renal	*PKD2*	Secuenciación completa	70
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	*PKHD1*	Secuenciación masiva	40
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	*PKHD1*	Secuenciación de los exones 3, 32, 36, 57, 58 y 61	45
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	*PKHD1*	Secuenciación de los exones 5, 9, 14, 16, 30, 34, 37, 43 y 62	45
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	*PKHD1*	Secuenciación de los exones 20, 21, 22, 27, 29, 33, 39, 46, 50, 54, 55, 59 y 65	45
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	*PKHD1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Porfiria Aguda Intermitente	*HMBS*	Secuenciación completa	40
Porfiria cutánea tarda	*UROD*	Secuenciación completa	45
Porfiria Variegata	*PPOX*	Secuenciación completa	40
Potter 1, síndrome	*PKHD1*	Secuenciación completa	60
Prader-Willi, síndrome	*Región*	Detección deleciones y disomía uniparental mediante estudio de microsatélites	35
Prader-Willi, síndrome	*Región*	Estudio de metilación de la región genómica PWS/AS mediante MLPA	30
Proteinosis alveolar pulmonar	*CSF2RA*	Secuenciación completa	45
Pseudohermafroditismo masculino por déficit en 5-alfa-	*SRD5A2*	Secuenciación completa	45
Pseudohipoaldosteronismo	*SCNN1A*	Secuenciación completa	45
Pseudohipoaldosteronismo	*SCNN1B*	Secuenciación completa	45
Pseudohipoaldosteronismo	*SCNN1G*	Secuenciación completa	45
Pseudohipoaldosteronismo	*NR3C2*	Secuenciación completa	45
Pseudohipoparatiroidismo	*GNAS*	Secuenciación completa	40
Pseudopseudohipoparatiroidismo	*GNAS*	Secuenciación completa	40
Pseudoxantoma elástico	*ABCC6*	Detección de la deleción del exón 23 al exón 29	35
Pseudoxantoma elástico	*ABCC6*	Secuenciación de los exones 24 y 28	40



2015

Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Pseudoxantoma elástico	*ABCC6*	Secuenciación de los exones 21, 27, 29 y 30	40
Pseudoxantoma elástico	*ABCC6*	Secuenciación completa	55
Pterigium , formas letales del síndrome de	*CHRNG*	Secuenciación completa	40
Pterigium , formas letales del síndrome de	*CHRND*	Secuenciación completa	40
Pterigium , formas letales del síndrome de	*CHRNA1*	Secuenciación completa	40
QT largo, síndrome	*KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2*	Secuenciación completa	55
QT largo, síndrome	*SCN5A*	Secuenciación completa	55
QT largo, síndrome	*KCNQ1*	Secuenciación completa	45
QT largo, síndrome	*KCNH2*	Secuenciación completa	45
QT largo, síndrome	*KCNE1*	Secuenciación completa	45
QT largo, síndrome	*KCNE2*	Secuenciación completa	45
QT largo, síndrome	*KCNJ2*	Secuenciación completa	45
Queratodermia Palmoplantar de Thost-Unna	*KRT1*	Secuenciación completa	40
Queratodermia Palmoplantar de Thost-Unna	*KRT16*	Secuenciación completa	40
Raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X	*PHEX*	Secuenciación completa	50
Rendu-Osler-Weber, Síndrome	*ACVRL1*	Secuenciación completa	40
Rendu-Osler-Weber, Síndrome	*ENG*	Secuenciación completa	45
Reordenamientos subteloméricos		Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Retinoblastoma	*RB1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Retinoblastoma	*RB1*	Secuenciación completa	35
Retinosis pigmentaria ligada al cromosoma X	*RPGR*	Secuenciación del exón ORF15	30
Retinosis pigmentaria ligada al cromosoma X	*RPGR*	Secuenciación del exón 1 al exón 15	45
Retinosis pigmentaria ligada al cromosoma X	*RP2*	Secuenciación completa	45
Retinosquisis juvenil ligada al cromosoma X	*RS1*	Secuenciación completa	45
Retraso mental ligado al cromosoma X	*ARX*	Detección de la duplicación c.428_451dup mediante secuenciación	40
Retraso mental ligado al cromosoma X	*ARX*	Secuenciación completa	40
Rett, Síndrome	*MECP2*	Secuenciación de los exones 3 y 4	20
Rett, Síndrome	*MECP2*	Secuenciación completa	40
Rett, Síndrome	*CDKL5*	Secuenciación completa	40
Rett, Síndrome	*MECP2*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Robinow, síndrome	*ROR2*	Secuenciación completa	45
Rothmund-Thomson, síndrome	*RECQL4*	Secuenciación completa	45
Rubinstein-Taybi, síndrome	*CREBBP*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Rubinstein-Taybi, síndrome	*CREBBP*	Secuenciación completa	55
Russell-Silver, Síndrome	*BWS/ SRS (11p15)*	Estudio de metilación de la región genómica BWS/ SRS (11p15) Detección de deleciones y disomía uniparental mediante MLPA .	30
Saethre-Chotzen, síndrome	*TWIST*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Saethre-Chotzen, síndrome	*TWIST*	Secuenciación completa	45
Sanjad-Sakati, síndrome	*TBCE*	Secuenciación completa	45
Schwartz-Jampel tipo 1, síndrome	*HSPG2*	Secuenciación completa	60
Sebocistomatosis	*KRT17*	Secuenciación completa	55
Seckel, síndrome	*ATR*	Secuenciación completa	55
Secuencias del cromosoma Y		Amplificación mediante PCR	20
Shwachman-Diamond, Síndrome	*SBDS*	Secuenciación completa del ARN mensajero	40
Shwachman-Diamond, Síndrome	*SBDS*	Secuenciación del exón 2	40
Shwachman-Diamond, Síndrome	*SBDS*	Secuenciación completa	55
Síndrome plaquetario familiar con predisposición a la	*RUNX1*	Secuenciación completa	45
Síndrome de insensibilidad a andrógenos	*AR*	Secuenciación completa	40
Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 1	*GPC3*	Secuenciación completa	45
Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 1	*GPC3*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Síndrome de Tietz	*MITF*	Secuenciación completa	45
Síndrome de Waardenburg tipo 2	*MITF*	Secuenciación completa	45
Síndrome HRD (hipoparatiroidismo + displasia renal +	*GATA3*	Secuenciación completa 35 379	45
Síndrome HRD (hipoparatiroidismo + displasia	*GATA3*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones	35

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
renal +		mediante MLPA 25 275	
Síndrome nefrótico resistente a esteroides autosómico	*NPHS2*	Secuenciación completa	40
Síndrome urémico hemolítico atípico, con anomalía	*CD46*	Secuenciación completa	45
Sjogren-Larsson, síndrome	*ALDH3A2*	Detección de la mutación c.1297_1298delGA mediante secuenciación	40
Sjogren-Larsson, síndrome	*ALDH3A2*	Secuenciación completa	45
Smith-Lemli-Opitz, síndrome	*DHCR7*	Secuenciación completa	45
Smith-Magenis, síndrome	*Región genómica*	Detección de deleciones en la región genómica 17q11.2 mediante MLPA	35
Smith-Magenis, síndrome	*RAI1*	Secuenciación completa	45
Snyder-Robinson, síndrome	*SMS*	Secuenciación completa	45
Sobrecarga de hierro hereditaria	*FTH1*	Detección de la mutación p.Ala49Thr mediante secuenciación	40
Sobrecarga de hierro hereditaria	*FTH1*	Secuenciación completa	40
Sordera Hereditaria Materna	*MTRNR1*	Detección de la mutación m.1555A>G mediante secuenciación	30
Sordera Neurosensorial no sindrómica Autosómica Recesiva	*GBJ2*	Detección de la mutación c.35delG mediante secuenciación	30
Sordera Neurosensorial no sindrómica Autosómica Recesiva	*GBJ2*	Secuenciación completa	40
Sordera Neurosensorial no sindrómica Autosómica Recesiva	*OTOF*	Detección de las mutaciones p.Gln829Ter y p.Pro1825Ala mediante secuenciac	40
Sordera Neurosensorial no sindrómica Autosómica Recesiva	*OTOF*	Secuenciación completa	55
Sordera sensorineural no sindrómica autosómica dominante	*COCH*	Secuenciación completa	60
Sotos, Síndrome	*NSD1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Sotos, Síndrome	*NSD1*	Secuenciación del exón 6	40
Sotos, Síndrome	*NSD1*	Secuenciación completa	55
Stargardt, síndrome	*ABCA4*	Secuenciación completa	60
Stickler, síndrome	*COL2A1 COL11A1 COL11A2*	Secuenciación masiva	40
Stickler, síndrome	*COL2A1*	Secuenciación completa	55
Stickler, síndrome	*COL11A1*	Secuenciación completa	60
Stickler, síndrome	*COL11A2*	Secuenciación completa	55
Stickler, síndrome	*COL2A1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Stickler, síndrome	*COL11A1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Tay-Sachs, enfermedad	*HEXA*	Detección de las mutaciones c.1274_1277dupTATC, c.1421+1G>C, c.1073+1G	45
Tay-Sachs, enfermedad	*HEXA*	Secuenciación completa	45
Tirosinemia tipo 1	*FAH*	Detección de las mutaciones c.1062+5G>A (IVS12+5 G>A), c.554-1G>T (IVS6	45
Tirosinemia tipo 1	*FAH*	Secuenciación completa	45
Treacher Collins Franceschetti, Síndrome	*TCOF1*	Secuenciación completa	50
Treacher Collins, síndrome Tipo 2	*POLR1D*	Secuenciación completa	45
Tríada de Currarino	*HLXB9*	Secuenciación completa	45
Trimetilaminúria	*FMO3*	Secuenciación completa	45
Trombofilia, panel	*F2, F5, F12, MTHFR*	Análisis simultáneo de FII (c.20210G>A), FV (p.Gli1691Ala), Protrombina (p.Gli20210Ala), FXII (c.-4C<T), MTHFR (c.677C>T)	30
Trombopenia de May-Hegglin	*MYH9*	Secuenciación completa	55
Tumor de Wilms	*WT1*	Secuenciación completa	45
Tumor de Wilms	*WT1*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Tumor de Wilms	*WTX(FAM123B)*	Secuenciación completa	45
Unverricht-Lundborg, enfermedad	*CSTB*	Secuenciación completa	45
Urticaria por frio familiar tipo1	*NLRP3*	Secuenciación completa	45
Urticaria por frio familiar tipo2	*NLRP12*	Secuenciación completa	45
Usher, síndrome Tipo 1B	*MYO7A*	Secuenciación completa	60
Usher, síndrome Tipo 2A	*USH2A*	Detección de la mutación c.2299delG (p.Glu767SerfsX21) mediante secuenciac	30



Estudios Moleculares

Diagnóstico	Gen	Metodología	Entrega Días hábiles
Usher, síndrome Tipo 2A	*USH2A*	Secuenciación completa	60
Usher, síndrome Tipo 2A	*USH2A*	Secuenciación del exón 1 al exón 24	50
Van der Woude, síndrome	*IRF6*	Secuenciación completa	40
Varón XX, síndrome	*SRY*	Secuenciación completa	40
Varón XX, síndrome	*AMELX*	Determinación de la dotación cromosómica XY mediante PCR	30
Vitíligo	*NLRP1*	Secuenciación completa	60
Vohwinkel con ictiosis, síndrome	*LOR*	Secuenciación completa	45
Von Hippel Lindau, síndrome	*VHL*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Von Hippel Lindau, síndrome	*VHL*	Secuenciación completa	40
Von Willebrand Tipo 1, enfermedad	*VWF*	Secuenciación del exón 18 al exón 28	45
Von Willebrand Tipo 1, enfermedad	*VWF*	Secuenciación completa	60
Von Willebrand Tipo 2, enfermedad	*VWF*	Secuenciación del exón 28	45
Von Willebrand Tipo 2, enfermedad	*VWF*	Secuenciación del exón 12 al 20 y el exón 52	45
Von Willebrand Tipo 2, enfermedad	*VWF*	Secuenciación completa	60
Von Willebrand Tipo 3, enfermedad	*VWF*	Secuenciación completa	60
Waardenburg tipo 1, síndrome	*PAX3*	Secuenciación completa	45
Walker Warburg, síndrome	*POMT1*	Secuenciación completa	45
Walker Warburg, síndrome	*POMT2*	Secuenciación completa	50
Walker Warburg, síndrome	*LARGE*	Secuenciación completa	45
Walker Warburg, síndrome	*FKTN*	Secuenciación completa	45
Walker Warburg, síndrome	*FKRP*	Secuenciación completa	45
Weill-Marchesani, síndrome	*ADAMTS10*	Secuenciación completa	50
Williams-Beuren (WBS), síndrome	*Chr7q11*	Detección de deleciones en la región genómica 7q11.2 mediante MLPA	35
Wilson, enfermedad de	*ATP7B*	Secuenciación de los exones 6, 8, 13, 14, 15, 16, 17 y 20	30
Wilson, enfermedad de	*ATP7B*	Secuenciación completa	35
Wilson, enfermedad de	*ATP7B*	Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones mediante MLPA	35
Wiskott-Aldrich, síndrome	*WAS*	Secuenciación completa	45
Wolf-Hirschhorn, síndrome	*Región genómica 4p16.3*	Estudio de la deleción 4p16.3 mediante MLPA	35
Wolf-Hirschhorn, síndrome	*Región genómica*	Estudio de la deleción 4p16.3 mediante CGHarray 60K	30
Wolman, enfermedad (Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol)	*LIPA*	Secuenciación completa	45
X-Frágil (FRAXA)	*FMR1*	Detección expansión CGG mediante PCR y TP-PCR, si procede	30
Zellweger, síndrome	*PEX1*	Secuenciación de los exones 13, 15, 18 y 19	45
Zellweger, síndrome	*PEX6*	Secuenciación del exón 1	45
Zellweger, síndrome	*PEX26*	Secuenciación de los exones 2 y 3	45
Zellweger, síndrome	*PEX10*	Secuenciación de los exones 4 y 5	30
Zellweger, síndrome	*PEX12*	Secuenciación de los exones 2 y 3	45


genos
mēdica
CENTRO ESPECIALIZADO EN GENÉTICA